

IPA, International Pompe Association

WWW.WORLDPOMPE.ORG

IPA, l'Associazione Internazionale per la Malattia di Pompe, da 26 anni è una federazione di associazioni pazienti di tutto il mondo, e ne fa parte anche AIGlico in qualità di socio. Oltre che alle organizzazioni nazionali, IPA fornisce supporto a singoli pazienti che vivono in paesi privi di associazioni di riferimento, e facilita l'accesso alle terapie in paesi in cui non sono ancora approvate.

Nel corso dell'ultimo decennio abbiamo visto affacciarsi all'orizzonte nuovi approcci di ERT (Terapia Enzimatica Sostitutiva) di nuova generazione, terapie geniche e di riduzione del substrato. IPA continua a rappresentare tutte le persone con malattia di Pompe nei rapporti con la comunità scientifica, medica e le case farmaceutiche.

Rapporto Annuale IPA - 2025

Il 2025 è stato segnato dalla tragica scomparsa di Maryze Schoneveld van der Linde e Tiffany House, figure chiave per la comunità Pompe.

Tiffany House ha svolto un ruolo fondamentale nel collegare pazienti, scienziati, medici e industria, promuovendo cure migliori, ricerca avanzata e collaborazione globale.

Missione e obiettivi IPA

- Promuovere diagnosi precoce e terapie efficaci, sicure e accessibili per i pazienti.
- Stimolare la ricerca e favorire l'applicazione rapida dei risultati.
- Supportare le organizzazioni nazionali per l'accesso alle terapie e rafforzare la collaborazione internazionale.
- Fornire informazioni e materiali educativi alla comunità Pompe.

Giornata Internazionale di Sensibilizzazione sulla Malattia di Pompe 2025

- 12^a edizione il 15 aprile 2025, con il tema **“Every Move Counts”**: un evento virtuale per sensibilizzare e promuovere la salute dei pazienti.

Comitati e coinvolgimento dei pazienti

- **IPA Community Advisory Board (CAB)**: gruppo indipendente di pazienti e rappresentanti della comunità, ora con 29 membri da diversi Paesi, inclusi 3 membri dall'Italia.
- Le riunioni CAB, virtuali e in presenza, favoriscono il dialogo tra pazienti e industria per garantire che le esigenze dei pazienti siano al centro della ricerca e dello sviluppo.
- Fanno parte del CAB Elisabetta Conti, Fabio Di Pietro e Anna Maragkoudaki. Fabio, membro del direttivo di IPA, si occupa inoltre degli aspetti logistici e dell'organizzazione dei vari incontri con le case farmaceutiche.

Trattamenti disponibili e sviluppo farmaci

Terapie approvate

- **Myozyme/Lumizyme** (Sanofi)
- **Nexviazyme/Nexviadyne** (Sanofi)
- **Pombiliti + Opfolda** (Amicus Therapeutics)

Terapie di nuova generazione (ERT)

- **Eleva Biologics**: Repleva GAA/RPV-002, enzima ricombinante prodotto tramite muschio.
- **Denali Therapeutics**: DNL952 (ETV:GAA), pre-clinico, targeting cervello e muscoli.
- **JCR Pharmaceuticals**: Pompe non più nel pipeline.
- **M6P Therapeutics**: M021, ERT avanzata con alti livelli di M6P, in sviluppo pre-clinico, IND prevista Q3 2026.

Terapie di riduzione del substrato (SRT)

- **ARO Biotherapeutics**: ABX1100, riduce accumulo di glicogeno nei muscoli; fase 1(b) LOPD, FDA IND approvato febbraio 2025.
- **Shionogi & Co./Maze Therapeutics**: MZE001, inibitore orale GYS1, in monoterapia o in combinazione con ERT.

Terapie cellulari e geniche (medicina rigenerativa)

- **Alexion/CANbridge Care**: terapia genica AAV sL65, fase iniziale.
- **Amicus Therapeutics**: non attivamente impegnata su gene therapy per Pompe, ma presente con poster a WORLD Symposium 2025.
- **Astellas**: AT845, terapia genica mirata ai muscoli, studio FORTIS fase I/II per LOPD adulti.
- **Bayer/AskBio**: ACT-101, gene therapy LOPD, infusione endovenosa, 7 pazienti arruolati a Duke University.
- **Crosswalk/Codexis/Takeda**: sviluppo di cure funzionali per malattie rare; progetto in fase iniziale.
- **Lenticure - Erasmus MC – Prof. Pim Pijnappel**: studi su terapie rigenerative, incluse cellule staminali, RNA oligonucleotidi e lentivirale.
- **GeneCradle Therapeutics**: AAV-mediated gene therapy per IOPD e LOPD, trial in Cina in corso.
- **Regeneron**: Pre-IND su CRISPR/Cas9 + AAV transgene, fase molto iniziale.
- **Lacerta Therapeutics**: progetto terminato e azienda cessata nel 2024.
- **Spark Therapeutics**: SPK-3006, programma interrotto nel 2024 per riallineamento strategico.

Progetti e campagne IPA

- **Flessibilità del dosaggio**: sostegno per dosaggi ottimali dei trattamenti.
- **Linee guida sul trattamento**: supporto ai pazienti per valutare risposta e nuove terapie.
- **[IPA-Erasmus Survey](#)**: raccolta dati globale sui pazienti Pompe da 22 anni, aggiornata e disponibile in molte lingue, incluso l'italiano.
- **Octopus Project**: aggregazione dati globali per comprendere meglio la malattia e i trattamenti.

Comunicazione e informazione

- Nuovo team guidato da Annic Kobrück, aggiornamenti tramite newsletter, social media e sito web.
- Pubblicazioni informative disponibili in oltre 15 lingue, incluso l'italiano.

Incontri e conferenze

- WORLD Symposium 2025; Incontri sui registri pazienti di Sanofi e Amicus, e Assemblea Generale Virtuale IPA il 22 novembre 2025.

Prospettive future

- IPA invita la comunità a proporre progetti per aumentare la consapevolezza globale, migliorare supporto alle organizzazioni nazionali e sviluppare collaborazioni con ricerca e industria.
- Motto della comunità: **“Together we are Strong – Insieme Siamo Forti”**.